

# 骨格筋の多様性

横地健治



図2 大人の CMT 患者さんの足と手

子どもさんの場合はこれほどには目立たない可能性があります。①は膝の少し上から足先にかけて筋萎縮を示しています。シャンパンボトルを逆さまにしている形に似ているので「逆シャンパンボトル様萎縮」といわれます。②は手の萎縮です。特に親指と人差し指の間の筋肉が萎縮しています。③は足の変形で足の裏の筋肉が萎縮し土踏まずが高くなり、足の甲が高くなっています。「凹足」といわれます。

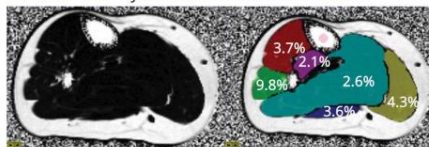
## 遺伝性ニューロパチー 橋口 昭大

日内会誌 108: 1545 ~ 1551, 2019

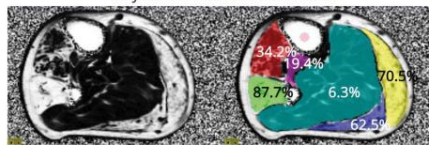


図2 凹足: pes cavus

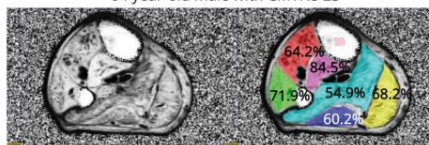
Morrow JM, et al. Validation of MRC Centre MRI calf muscle fat fraction protocol as an outcome measure in CMT1A. Neurology 2018;91(12):e1125-e1129.  
35-year-old female with CMTNS 5



43-year-old male with CMTNS 19



64-year-old male with CMTNS 23



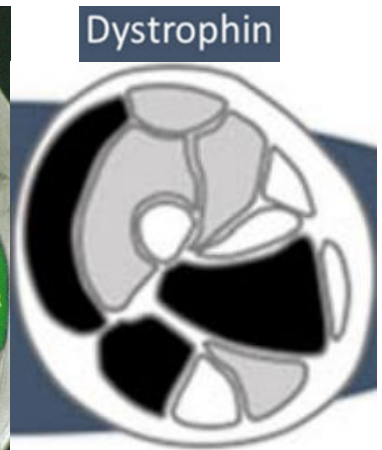
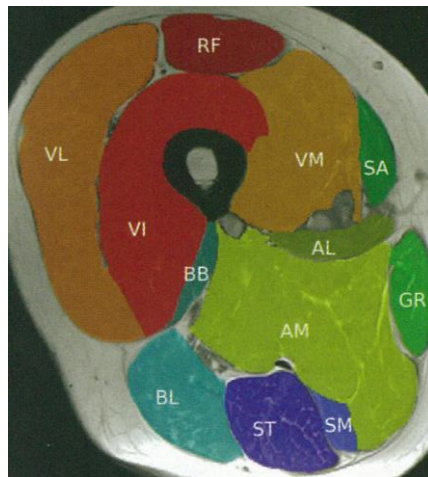
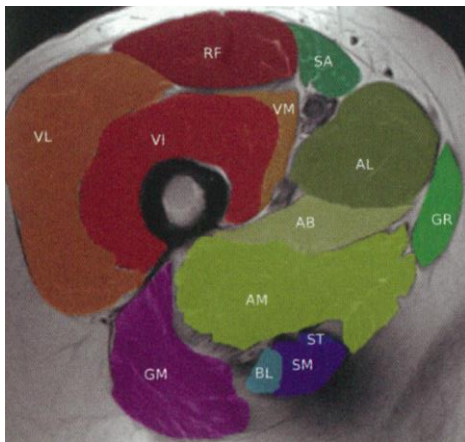
In the top patient, there is a slight increase in fat fraction in **peroneus longus** only. In the middle row, marked involvement is seen with endstage involvement of **peroneus longus** and both **heads of the gastrocnemius**.

In the bottom row, there is severe involvement of all muscle groups.

red: tibialis anterior/  
extensor hallucis longus;  
green: peroneus longus;  
purple: tibialis posterior;  
light blue: soleus;  
dark blue: lateral  
gastrocnemius;  
yellow: medial gastrocnemius

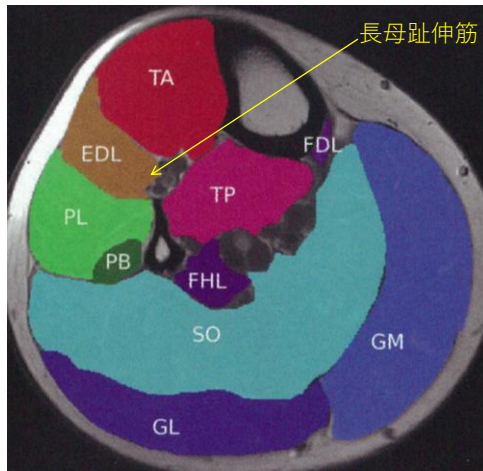
- 長腓骨筋と腓腹筋が初期に侵される
- 次に、前脛骨筋・長母趾伸筋・長趾伸筋が侵される
- 後脛骨筋も後で侵される





RF: rectus femoris muscle 大腿直筋 (膝伸展・股屈曲)  
 VI: vastus intermedius muscle 中間広筋 (膝伸展)  
 VL: vastus lateralis muscle 外側広筋 (膝伸展)  
 VM: vastus medialis muscle 内側広筋 (膝伸展)  
 BL: biceps femoris m. (long head) 大腿二頭筋 (股伸展・外旋)  
 SM: semimembranosus muscle 半膜様筋 (股伸展・膝屈曲・内旋)  
 ST: semitendinosus muscle 半腱様筋 (股伸展・膝屈曲・内旋)

AB: adductor brevis muscle 短内転筋 (股内転)  
 AL: adductor longus muscle 長内転筋 (股内転)  
 AM: adductor magnus muscle 大内転筋 (股内転)  
 GM: gluteus maximus muscle 大殿筋 (股伸展・外旋)  
 GR: gracilis muscle 薄筋 (股内転・膝屈曲・内旋)  
 SA: sartorius muscle 縫工筋 (股屈曲・外転・外旋・膝屈曲・内旋)



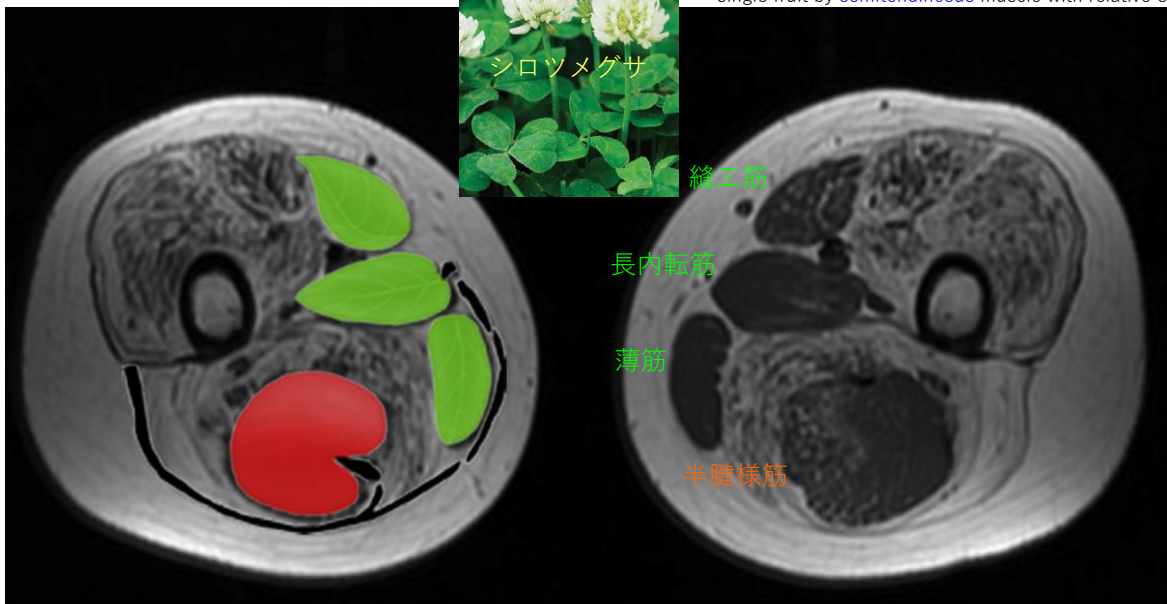
Dystrophin



GM: medial gastrocnemius muscle 腓腹筋・内側（足底屈、膝屈曲）  
 GL: lateral gastrocnemius muscle 腓腹筋・外側（足底屈、膝屈曲）  
 SO: soleus muscle 中間広筋（足底屈）  
 TP: tibialis posterior muscle 後脛骨筋（足底屈・内転・内がえし）  
 FDL: flexor digitorum longus m. 長趾屈筋（2-5趾屈曲、足底屈・内がえし）  
 PL: peroneus longus muscle 長腓骨筋（足底屈・外がえし）  
 FHL: flexor hallucis longus muscle 長母趾屈筋（母趾屈曲、足底屈・内がえし）  
 TA: tibialis anterior muscle 前脛骨筋（足背屈・内がえし、下腿前傾）  
 EDL: extensor digitorum longus m. 長趾伸筋（2-5趾伸展、足背屈・外がえし、下腿前傾）

Zheng Y, et al. **The trefoil with single fruit sign** in muscle magnetic resonance imaging is highly specific for dystrophinopathies. Eur J Radiol 2015;84:1992-8.

The three leaflets formed by relative sparing of the **sartorius**, **gracilis** and **adductor longus** muscles and the single fruit by **semitendinosus** muscle with relative sparing.



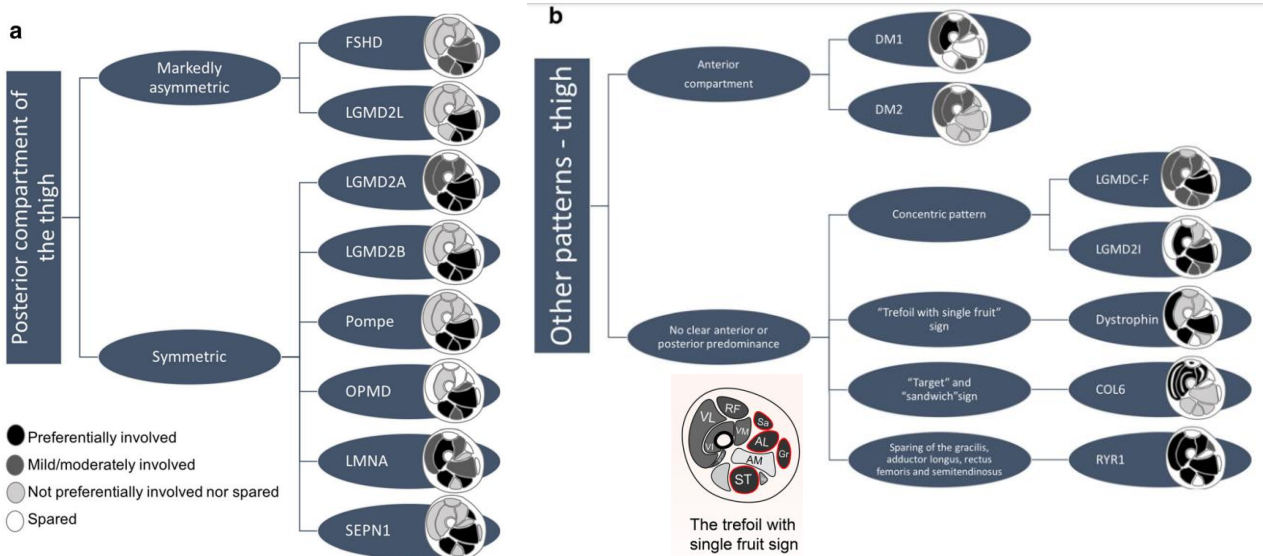


Fig. 3 MRI algorithm for the thighs, with predominant fatty infiltration of the posterior compartment (a) and other patterns (b). Abbreviations: FSHD: facioscapulohumeral dystrophy; LGMD: limb-girdle muscular dystrophy; OPMD: oculopharyngeal muscular dystrophy; LMNA: laminopathies; SEPNI: selenoprotein-related myopathies; DM: myotonic dystrophy; COL6: collagen VI-related disorders; RYR1: ryanodine receptor-related myopathies

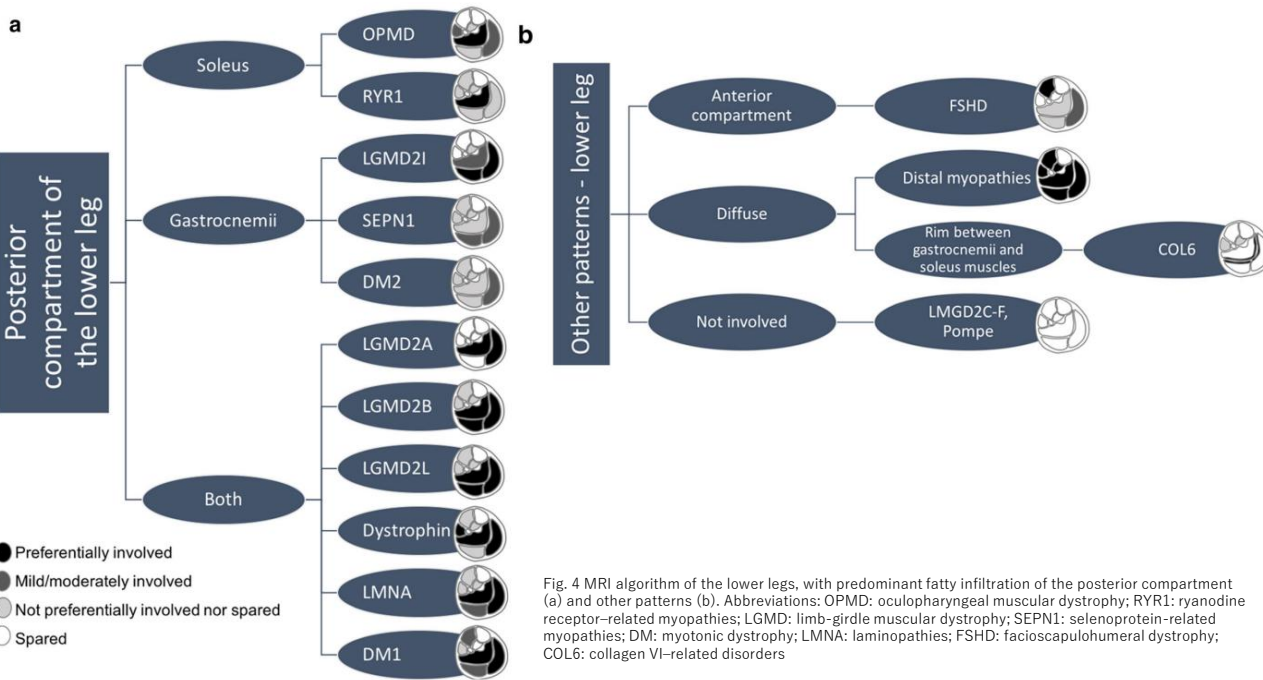


Fig. 4 MRI algorithm of the lower legs, with predominant fatty infiltration of the posterior compartment (a) and other patterns (b). Abbreviations: OPMD: oculopharyngeal muscular dystrophy; RYR1: ryanodine receptor-related myopathies; LGMD: limb-girdle muscular dystrophy; SEPNI: selenoprotein-related myopathies; DM: myotonic dystrophy; LMNA: laminopathies; FSHD: facioscapulohumeral dystrophy; COL6: collagen VI-related disorders



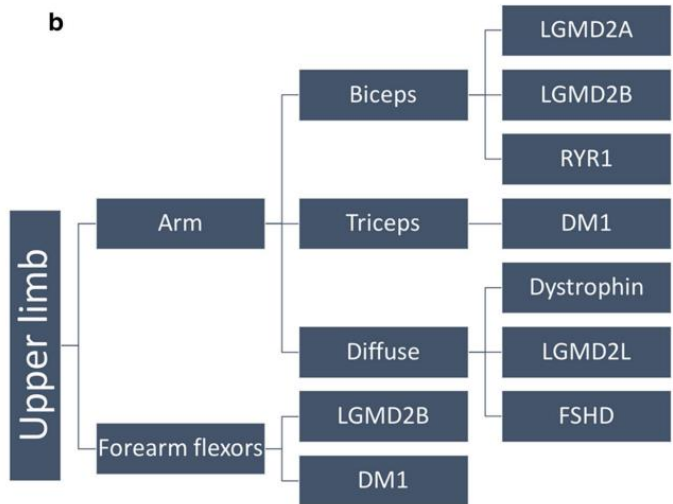
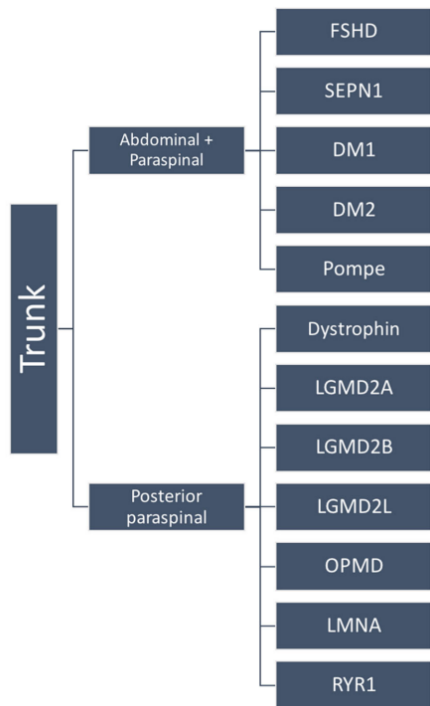
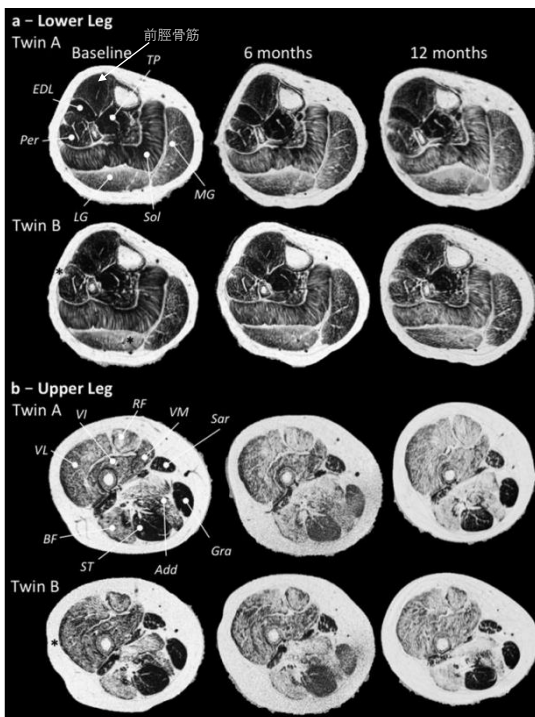


Fig. 5 MRI algorithm of the trunk (a) and upper arm (b) regarding fatty infiltration of the different muscle groups. Abbreviations: FSHD: facioscapulohumeral dystrophy; SEPN1: selenoprotein-related myopathies; DM: myotonic dystrophy; LGMD: limb-girdle muscular dystrophy; OPMD: oculopharyngeal muscular dystrophy; LMNA: laminopathies; RYR1: ryanodine receptor-related myopathies



Willcocks RJ, Triplett WT, Lott DJ, Forbes SC, Batra A, Sweeney HL, Mendell JR, Vandenborne K, Walter GA. Leg muscle MRI in identical twin boys with Duchenne muscular dystrophy. Muscle Nerve 2018.

## DMD

### 下腿

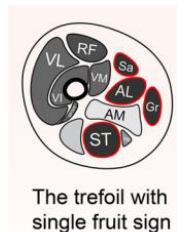
- 腓腹筋 (仮性肥大) 外側 > 内側 深部 > 浅部
- ヒラメ筋 放射線状
- 長腓骨筋
- ✓ 後脛骨筋・長趾伸筋はsare \* 前脛骨筋も
- ↑ 足内返し

### 大腿

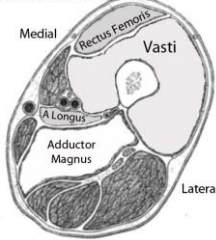
- 大内転筋
- 大腿二頭筋長頭
- 大腿四頭筋
  - 大腿直筋
  - 内側広筋
  - 外側広筋 外側縁は少し侵されにくい
  - 中間広筋

- ✓ 薄筋・縫工筋・半腱様筋・長内転筋・大腿二頭筋短頭はsare
- ↑ 膝屈曲内旋

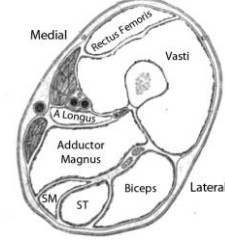
➤ 大殿筋下部または後部線維は内転(外旋)筋



Duchenne MD



Becker MD (Late)



DMD



The trefoil with single fruit sign



- Arm: diffuse
- Posterior paraspinal

**Arms**

Common

Proximal: Periscapular (Involved early, with normal function)

Triceps; Biceps; Teres major

Distal arm: Supinator; Pronator

Uncommon: Deltoid; Pectoralis; Hand &amp; finger extensors

Trunk Paraspinal &gt; Abdominal

**Pelvis**

Common: Gluteus maximus &amp; medius

Uncommon: Obturator internus &amp; externus

**Thighs**Common: Most anterior & **Posterior** compartment

Early: Adductor magnus

Uncommon: Sartorius, Gracilis, Adductor longus

Semimembranosus

**Legs**

Common: Gastrocnemius, Soleus, Peroneus

Uncommon: Tibialis posterior

**Distinguishing feature**

Soleus &amp; Obturator externus:

Less involved than in Dysferlinopathy

(Neuromuscular HP)

**侵されやすい筋**

- 大内転筋・外側広筋・大腿二頭筋長頭
- 腓腹筋外側・ヒラメ筋
- 長腓骨筋

**侵されにくい筋**

- 三角筋; 胸筋; 手・手指伸筋
- 内閉鎖筋・外閉鎖筋 股外旋筋
- 薄筋・縫工筋・半腱様筋・長内転筋
- 後脛骨筋

➤ DMDの仮性肥大は、下腿三頭筋・三角筋・棘下筋・前脛骨筋にあり

- ✓ 足底屈筋群では、下腿三頭筋・長腓骨筋(外返し筋)は侵されやすい  
後脛骨筋(内返し筋)は侵されにくい→末期の内反底屈変形
- ✓ 股内転筋群では、大内転筋は侵されやすく、長内転筋は侵されにくい
  - 大内転筋は深層にあり、下部線維(大内転筋は均一ではない)の走行は大腿長軸よりわずかに内側に向くのみ→股内転<股伸展 股内転筋は誤称で支持筋
  - 長内転筋は浅層にあり、大腿長軸に斜行→股内転≠股屈曲
- ✓ 膝屈筋群では、大腿二頭筋長頭は侵されやすく、薄筋・縫工筋・半腱様筋・大腿二頭筋短頭は侵されにくい
  - 大腿二頭筋長頭は膝屈曲外旋 \*大腿二頭筋短頭は単関節筋で、膝屈曲
  - 薄筋・縫工筋・半腱様筋は膝屈曲内旋

内旋荷重筋はdystrophin欠損に抵抗性あり

**Neuromuscular HP****Sartorius involvement**

- ACTA1: [NEM3](#)
- BICD2: [SMALED2](#)
- CRYAB: [MFM2](#)
- Desmin: [MFM1](#)
- DYNC1H1: [SMA-LED](#)
- FHL1: [Reducing Body Myopathy](#)
- LMOD3: [NEM10](#)
- MATR3: [MPD2](#)
- MYPN: [Rod myopathy](#)
- POLG: [Distal myopathy](#)
- RYR1: [Central core](#)
- SECISBP2: [Multisystem Selenoprotein Deficiency](#)
- SEPN1: [CMD + Spine rigidity](#)
- TMEM8C: [Carey-Fineman-Ziter](#)
- TNPO3: [LGMD 1F](#)

**Gracilis muscle involvement**

- Desmin: [MFM1](#)
- CRYAB: [MFM2](#)
- FHL1: [Reducing Body Myopathy](#)
- MYH2: [Myopathy, Early-onset with Ophthalmoplegia](#)
- MYPN: [Rod myopathy](#)
- POLG: [Distal myopathy](#)

**Semitendinosus involvement**

- Innervation
  - [Roots](#): L5 predominant
  - Nerve: Tibial
- Myopathy involvement
  - ANO5: [LGMD 2L](#)
  - BAG3: [MFM6](#)
  - CASQ1: [VMCQA](#)
  - CRYAB: [MFM2](#)
  - Desmin: [MFM1](#)
  - DNM2: [Centronuclear myopathy](#)
  - ETFDH: [Myopathy](#)
  - Titin: [HMERF](#)

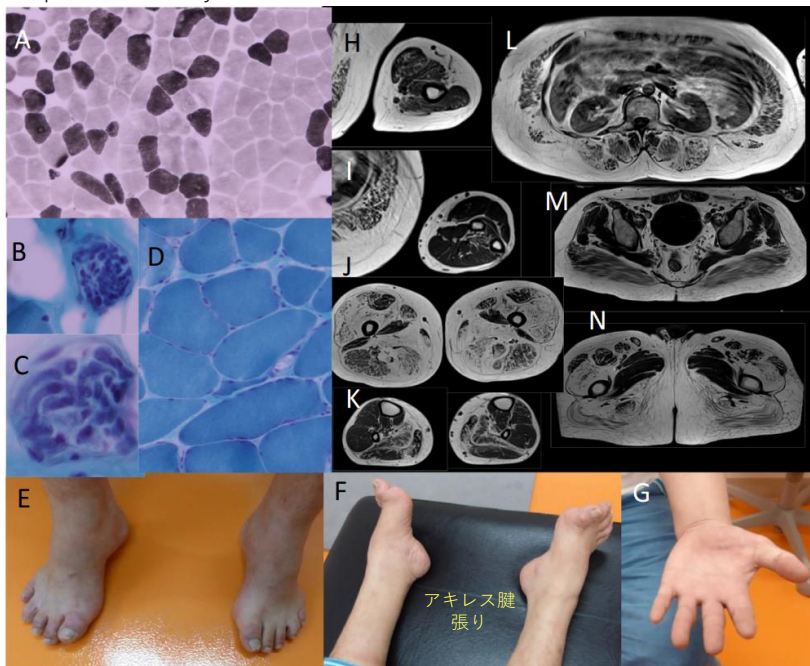
Aivazoglouらのアルゴリズム

**後脛骨筋の罹患**

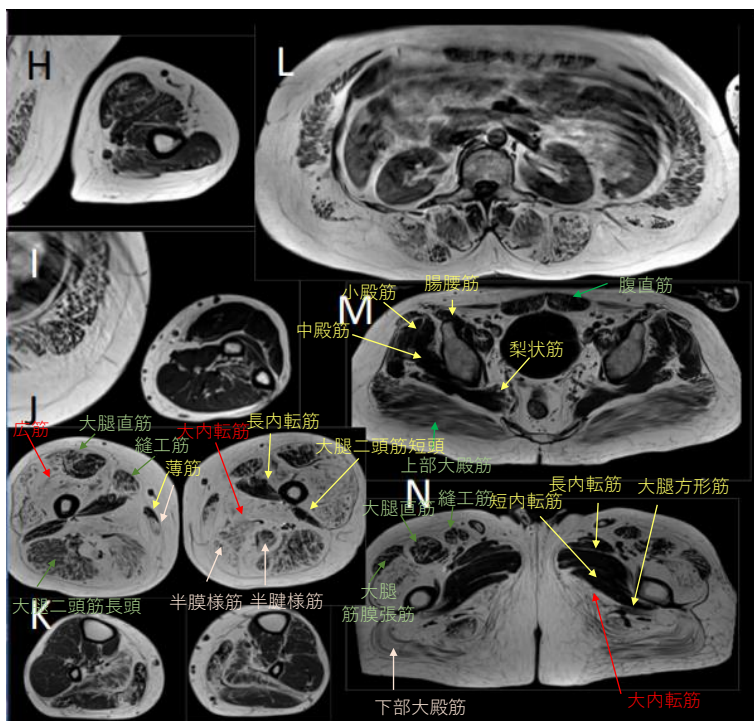
- 強度 distal myopathy diffuseに包含
- 軽度~中等度 なし
- 非優先的か無侵襲 OPMD; RYR1; LGMD21; SEPN1; DM2; LGMD2; Dystrophin; LMNA
- 無侵襲 DM1; LGMD2A; FSHD

後脛骨筋は侵されにくい筋

Shibuya M, Yaoita H, Kodama K, Okubo Y, Endo W, Inui T, Togashi N, Takayama J, Tamiya G, Kikuchi A, Kure S, Haginoya K. A patient with early-onset SMA3 and a novel variant of ATP7A. Brain Dev 2022;44:63-67.



- 1y2m始歩 足底屈あり
  - 5y 膝屈筋短縮 足底屈歩行
  - 12y アキレス腱延長術  
Gowers徴候 CK 3桁  
筋生検 undiagnostic
  - 13y 悪性高熱
  - 18y 走りとジャンプができなくなる  
このときが最高運動機能  
その後、就労・結婚
  - 42y 転びやすくなる  
CMAP 振幅低下
- 先天性筋ジストロフィー症**
- 傍脊柱筋・側腹筋は点状線状脂肪化  
**神経原性**
  - 上腕筋は弱脂肪化(屈側・伸側とも)
  - 前腕筋は無侵襲→真性肥大
  - 足底屈  
\*長腓骨筋+後脛骨筋(+下腿三頭筋)は  
前脛骨筋より強力
  - 凹足
  - I 趾MP背屈
  - 太い足首
  - 母指球萎縮



#### 侵襲筋と無侵襲筋のきわだった二極化

- 非脂肪化筋→**真性肥大**
  - 腸腰筋
  - 中殿筋・小殿筋
  - 梨状筋
  - 短内転筋・長内転筋
  - 大腿方形筋
  - 大腿二頭筋短頭
  - 薄筋 (前部)
  - 下腿前面筋 (前脛骨筋・長腓骨筋・後脛骨筋・総指伸筋)
- 弱脂肪化筋
  - 腹直筋
  - 上部大殿筋
  - 大腿筋膜張筋
  - 大腿直筋 →**仮性肥大**
  - 縫工筋
  - 大腿二頭筋長頭 →**仮性肥大**
  - 外側腓腹筋
- 中脂肪化筋
  - 下部大殿筋
  - 薄筋 (後部)
  - 半膜様筋
  - 半腱様筋
  - 内側腓腹筋
  - ヒラメ筋
- 強脂肪化筋
  - 大内転筋
  - 内側広筋・外側広筋・中間広筋

## 神経筋疾患の骨格筋

- 神経筋疾患では、筋群により侵襲度の差異がある
  - \* DMDの筋MRIでは、縫工筋・薄筋・長内転筋・半腱様筋・後脛骨筋が侵されにくい
- 骨格筋には構造機能的な類型があり、それにより疾患易罹患性に差異があるのであろう
  - ✓ この類型は解剖学的名称には沿わない
- 侵襲回避筋群は真性肥大(true hypertrophy)となる
- 弱侵襲筋に起こった真性肥大と脂肪結合組織浸潤の合併は、仮性肥大(pseudohypertrophy)となる
  - \* DMDの仮性肥大は、下腿三頭筋・三角筋・棘下筋・前脛骨筋にあり
- 侵襲筋・侵襲回避筋ともに常時筋収縮状態に至るのであろう
  - \* 侵襲筋は筋力保持のため、侵襲回避筋は侵襲筋の代償のため、筋過活動となり、常態化しうる
    - 個別筋脊髄ネットワーク or/and 全身運動大脳ネットワークの変容による
- 神経筋疾患の関節変形は、侵襲筋と侵襲回避筋の線維化の相対関係で決まる

### 発達期脳性運動障害では

- 脳病変により損傷運動ネットワークは異なり、続発する過動ネットワークも異なる
  - これは、大脳運動ネットワークまたはより低次な運動ネットワークで起こる
- 骨格筋類型により損傷運動ネットワークの表現と過動ネットワークの対応は異なる
  - ・後脛骨筋は侵されにくい、過活動は永続的　・外側広筋は侵されやすく、過活動も限定的
  - 続発する筋線維化も異なる